



## Estudio del gen DPYD para evaluar toxicidad al 5-Fluorouracilo.

### ASPECTOS GENERALES:

El 5-Fluorouracilo (5-Flu) es utilizado en cáncer colorrectal, de mama, de cabeza y cuello y de tracto aerodigestivo. El 80 % del 5-Flu es metabolizado en el hígado por medio de la enzima Dihidropirimidina Deshidrogenasa (DPD). Una deficiencia de la DPD aumenta la vida media del 5-Flu hasta 100 veces. Los altos niveles del fármaco son causa de neutropenia, diarrea severa, estomatitis, mucositis y neuropatía pudiendo llegar a la muerte.

La deficiencia de la DPD ocurre en el 4-8 % de la población general. La FDA contraindica el uso de 5-Flu en aquellos pacientes deficientes de la DPD y recomienda el screening del mismo en aquellos pacientes con indicación del 5-Flu.

Cada persona posee dos copias de este gen, una heredada de la madre y otra del padre. Cuando las variantes de las dos copias son iguales el paciente es homocigoto. Cuando son diferentes es heterocigoto.

### ESTUDIO ESPECÍFICO REALIZADO EN GENIA:

DPYD\*2A: Homocigota - no posee actividad enzimática.  
Heterocigota - reducción al 50 % de actividad enzimática.  
DPYD\*13: Homocigota - reducción al 25% de actividad.  
D949V: Homocigota - reducción al 50 % de actividad enzimática.

### IMPLICANCIAS CLÍNICAS:

Según las variantes que presente el paciente se elabora un score que determina la dosis a utilizar.

Score Actividad Génica	% de la dosis estandar
0	Contraindicación absoluta
0,5	25
1	50
1,5	75
2	100

**Tipo de muestra:** El estudio se realiza a partir de una muestra de sangre en tubo de hemograma (EDTA) o de hisopado bucal. No necesita ayuno.

**Plazo de entrega del resultado:** 1 semana.



**URUGUAY | Laboratorio Genia**  
Br. Artigas 922 - Montevideo  
Tel.: (+598) 2712 1212

Zonamerica  
Ruta 8, Km 17.500  
Edificio Biotec  
Tel.: (+598) 2518 2044  
laboratorio@genia.com.uy  
www.laboratorioenia.com

**ARGENTINA | Laboratorio Genia**  
Juncal 2712, Capital Federal  
Buenos Aires, Argentina

Tel.: (+5411) 4822 6333  
genia@laboratorioenia.com

**PARAGUAY | REINHART Comercial SRL**  
Gral. Santos esquina Concordia  
Complejo Santos - Of. E4

Tel.: (+595-21) 205495 / 201164  
gizella@reinhart.com

**BRASIL | Laboratorio Genia**  
Av. Borges de Medeiros 2500, sala 1805.  
Bairro Praia de Belas | Porto Alegre - RS

Tel.: (+51) 3268 0086  
brites@laboratorioenia.com  
www.laboratorioenia.com.br